

Wie ich das Smith-Magenis-Syndrom erlebe

Das sogenannte "Smith-Magenis-Syndrom" (auch SMS genannt) ist eine Mikrodeletion am kurzen Arm des Chromosom 17 - zu deutsch: mir fehlt ein winzig kleines Stückchen an einem meiner Chromosomen. Aber gerade auf diesem Teil sitzt etwas, das anscheinend mit dem Melatonin zu tun hat. Dieses Melatonin ist zur Zeit groß in Mode, weil es mit dem Schlaf-Wach-Rhythmus zu tun hat, und beim Fliegen gegen den "Jet-Lag" wirken soll - bei mir hat es aber nur die Wirkung, dass ich nachts nicht richtig schlafen kann; dafür aber tagsüber oft umso besser :-). Und dadurch, dass ich nicht schlafen kann, soll unter Anderem auch meine Entwicklung leiden. Also zusammengefasst habe ich wegen dem kleinen Stückchen ziemliche Probleme. Was meine "Zukunftsaussichten" betrifft, kann (oder will) sich keiner so genau festlegen. Es hält sich jeder nach dem Lotto-Motto: "Alles ist möglich!" Nur eine vage Aussage ist gefallen: Üblicherweise lernen SMS-Kinder das Sprechen - also besteht noch Hoffnung für mich ;-). Was die Übertragung von SMS betrifft, so kann ich alle be(un)ruhigen: Es ist eine Spontanmutation, die bei der Bildung der Eizellen oder Spermien passieren kann, und daher nicht in der Familie gehäuft. Allerdings, sollte jemand in der Familie bereits ein deletiertes Chromosom 17 haben, kann derjenige es an seine Kinder weitergeben. Eine sichere Diagnose erhält man mittels [FISH \(Fluoreszenz-In-Situ-Hybridisierung\)](#), einer molekularbiologischen Technik, bei der gezielt auf derartige Veränderungen geschaut wird. Allerdings sollte die/der Betroffene auch deutliche Anzeichen der Erkrankung haben. Und noch etwas: Die Prävalenz (also die Krankheitshäufigkeit) wird auf ca. 1:25.000 Geburten geschätzt - also eine eher seltene genetische Erkrankung. Wer mehr über diese Erkrankung erfahren will, möge bitte auf der [deutschen Informationspage](#) zum Thema SMS nachsehen. Ich habe diese Inhalte auf meiner Seite gelöscht, um Doppelgleisigkeiten zu vermeiden. Also bis bald!

Stephanie